

2516

DIAGNÓSTICO INTEGRADO DE LEUCEMIA PROMIELOCÍTICA AGUDA COM DIFERENCIAÇÃO BASOFÍLICA: RELATO DE CASO

CATEGORIA DO TRABALHO: RELATO DE CASO ÚNICO

Fabiane Spagnol, Mariela Granero Farias, Ebellins Tabares Calvache, Vitor Barreto Santana, Pedro Guilherme Schaefer, Mariana Monteiro Burin, Eduardo Wandame Gomez, Ana Paula Alegretti, Mariluce Riegel Brechner Giugliani, Cristiane Seganfredo Weber, Alessandra Paz
HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

Paciente masculino de 44 anos, previamente hígido, admitido no serviço de emergência devido à astenia, adinamia e perda ponderal de 14 kg em dois meses. O exame físico e sinais vitais não revelaram alterações significativas. Exames laboratoriais identificaram pancitopenia, basofilia e presença de blastos no sangue periférico sem alterações nos demais exames, inclusive de coagulação. O mielograma revelou 27% de blastos polimórficos, de tamanho grande, baixa relação núcleo/citoplasma, granulação citoplasmática, cromatina frouxa e nucléolos evidentes; basofilia e presença de promielócitos hipogranulares. A imunofenotipagem detectou 55% de células mielóides imaturas com diferenciação à linhagem basofílica e uma segunda população mielóide imatura (12%) com características de promielócitos com t(15;17)+, sugestivo de Leucemia Basofílica Aguda (LBA), contudo recomendou-se a investigação de Leucemia Promielocítica Aguda (LPA). A biópsia da medula óssea evidenciou celularidade aumentada, com proliferação multifocal de blastos com nucléolo inconspícuo e figuras de mitoses atípicas. O perfil imuno-histoquímico, associado aos aspectos histopatológicos, foi compatível com Leucemia Mielóide Aguda (LMA) com a possibilidade de LBA associada a outro componente mielóide, sendo sugerido a avaliação de diagnósticos diferenciais como LMA t(8;21), LPA t(15;17), LMA t(6;9) e MDS/NMP com basofilia. Após a discussão dos achados da possibilidade de LBA vs LPA, ausência de clínica compatível com a coagulopatia deflagrada pela LPA, os demais exames em andamento e levando em consideração o performance status 0 (ECOG), foi iniciada quimioterapia (QT) de indução com o esquema 7+3 com adequada tolerância e sem complicações com avaliação da resposta em primeira remissão (CR1). Com a detecção do PML-RARa, cariótipo 46,XY,t(15;17) e rediscussão do caso com as equipes multidisciplinares envolvidas, foi possível concluir o diagnóstico final de LPA variante com diferenciação basofílica. O paciente foi alocado para tratamento conforme o protocolo IC-APL 2006 com avaliação no final da consolidação mantendo-se em CR1 e remissão molecular com adequada resposta à QT atualmente. O presente relato enfatiza a importância do laudo integrado no diagnóstico de doenças onco-hematológicas, pois o envolvimento e comprometimento entre as diferentes áreas (Hematologia Clínica, Citometria de Fluxo, Biologia Molecular, Genética e Hematopatologia), possibilitaram o diagnóstico adequado e tratamento oportuno.

2653

SÍNDROME DE JACOBSEN E SUA RELAÇÃO COM ANORMALIDADES HEMATOLÓGICAS

CATEGORIA DO TRABALHO: RELATO DE CASO ÚNICO

João Pedro Ferraz Ribeiro, Guilherme Silveira Procyanoy, Rafaela Mauren Scheer, Samuel Mantoni Alves, Anita Faccini Lied, Igor Gabriel Pereira Nunes, Nayrani Clausen de Freitas, Felipe Natan Sostizzo, Gabriel de Araujo Martins, Áquila Stanley Soares de Lira, Paulo Ricardo Gazzola Zen, Rafael Fabiano Machado Rosa

UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE
SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE PORTO ALEGRE

Introdução: a síndrome de Jacobsen (SJ) é uma anormalidade caracterizada por uma deleção envolvendo o braço longo do cromossomo 11. Nosso objetivo foi relatar o caso de um paciente com a SJ, salientando a sua relação com alterações hematológicas. Descrição do caso: o paciente era o segundo filho de um casal de pais jovens. Ele nasceu de parto cesáreo, pesando 3500 g e com escore de Apgar de 10 no quinto minuto. Ele tinha história de cirurgia de correção de estenose pilórica aos 54 dias de vida. Ao exame físico, observavam-se ptose palpebral, hérnia inguinal à direita, hálux valgo bilateral, clinodactilia do 5º dedo das mãos e sindactilia entre os 2º e 3º pododáctilos. A ecocardiografia revelou uma comunicação interventricular. O paciente possuía história também de epistaxe, hematomas e problemas de coagulação. Ele recebeu diagnóstico de púrpura crônica. O seu desenvolvimento neuropsicomotor foi atrasado, sendo que ele apresentava também dificuldade escolar. A avaliação da neurologia constatou transtorno de déficit de atenção com hiperatividade. A tomografia computadorizada de crânio evidenciou um cisto epidermoide no crânio. A avaliação audiométrica revelou perda auditiva neurossensorial